

# SCORE Genético, História familiar de DC precoce e Fatores de Risco Cardiovascular

**Autores:** Pereira, Andreia<sup>1</sup>; Palma dos Reis, Roberto<sup>2</sup>; Neto, Micaela Rodrigues<sup>1</sup>; Rodrigues, Ricardo<sup>1</sup>; Monteiro, Joel Ponte<sup>1</sup>; Freitas, Sónia<sup>1</sup>; Rodrigues, Mariana<sup>1</sup>; Freitas, Ana Isabel<sup>1</sup>; Ornelas, Ilídio<sup>1</sup>; Borges, Sofia<sup>1</sup>; Pereira, Décio<sup>1</sup>; Mendonça, Maria Isabel<sup>1</sup>

*1 – Unidade de Investigação, Serviço de Cardiologia, Hospital Dr. Nélio Mendonça; 2 – Faculdade de Ciências Médicas da Universidade Nova de Lisboa*

## Introdução:

Estima-se que 50% da etiopatogénese da DC possa ser explicada por fatores genéticos.

A história familiar (HF) de Doença Coronária precoce tem sido utilizada como marcador equivalente de predisposição genética para DC.

## Objetivo:

Pretende-se avaliar se a associação da HF de DC precoce, aos FRCV e ao Score de Risco Genético aumenta o poder preditor basal.



- Em 2888 participantes no estudo GENEMACOR foi investigada a HF.
- Os FRCV foram determinados de acordo com os standards Internacionais.
- O SGM individual foi determinado pelo produto dos OR das 33 variantes genéticas estudadas associadas com a DC.
- Foram desenhadas as curvas ROC (Receiver Operating Curves) e calculadas as AUC (Area Under Curve).
- A percentagem de doentes reclassificados foi calculada com recurso ao NET RECLASSIFICATION INDEX.
- A comparação das curvas AUC foi feita com recurso ao teste de DeLong.

## Características basais da população para casos e controlos

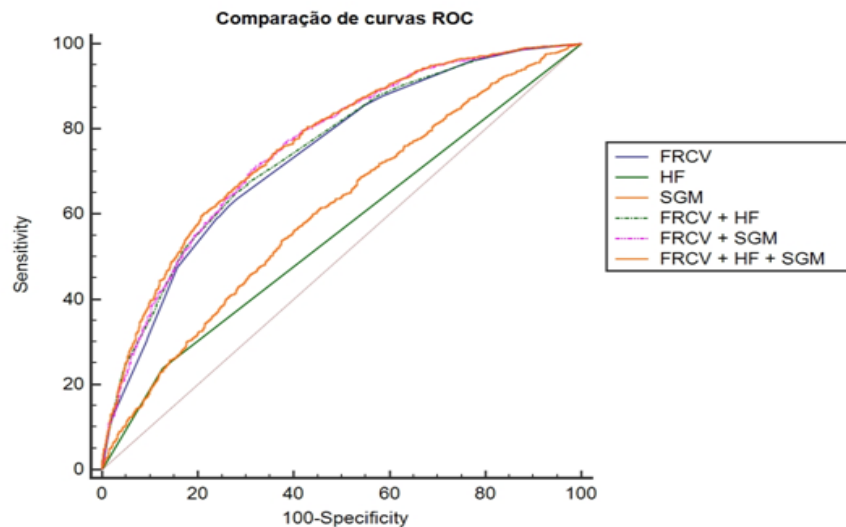
Variáveis	TOTAL		Valor p
	Casos (n=1566)	Controlos (n=1322)	
Sexo masculino, n (%)	1238 (79,1)	1010 (76,4)	0,087
Idade, anos	53,3 ± 8	52,7 ± 7,8	0,053
Dislipidémia <sup>p</sup> , n (%)	1398 (89,3)	1103 (83,4)	<0,0001
Diabetes, n (%)	533 (34)	175 (13,)	<0,0001
HTA, n (%)	1114 (71,1)	700 (53)	<0,0001
VOP>10m/s, n (%)	296 (18,9)	169 (12,8)	<0,0001
Tabagismo, n (%)	730 (46,6)	309 (23,4)	<0,0001
Exercício físico*, n (%)	573 (36,6)	761 (57,6)	<0,0001
Abuso excessivo de álcool <sup>o</sup> , n (%)	263 (16,9)	181 (13,7)	0,017
IMC>30kg/m <sup>2</sup> , n (%)	524 (33,5)	386 (29,2)	0,014
Score genético multiplicativo	0,67 ± 0,73	0,48 ± 0,53	<0,0001

HTA – Hipertensão arterial; VOP – Velocidade de onda de pulso; IMC – Índice de massa corporal; <sup>p</sup>LDL>100, HDL<40 para os homens e <45 para as mulheres, Triglicéridos>150, Apo B>100 e não HDL (Colesterol total-HDL)>130; \*>40min/semana; <sup>o</sup> >300gr/semana; Valores contínuos expressos pela média±desvio padrão; Valores significativos para p<0,05.

**Tabela 2 - Características bioquímicas da população para casos e controlos**

<b>Variáveis</b>	<b>Casos (n=1566)</b>	<b>Controlos (n=1322)</b>	<b>valor-p</b>
Hemoglobina (g/dl)	14,6 (8,6 - 18,2)	14,7 (8,2 - 18,1)	0,001
Plaquetas (10 <sup>3</sup> /μl)	215,0 (44,0 - 893,0)	220,0 (49,0 - 598,0)	0,171
Leucócitos (10 <sup>3</sup> /μl)	7,1 (3,1 - 24,6)	6,6 (2,1 - 19,7)	<0,0001
Fibrinogénio (mg/dl)	387,0 (91,0 - 832,0)	361,0 (2,1 - 19,7)	<0,0001
Homocisteína (μmol/L)	12,2 (3,7 - 220,2)	11,4 (2,9 - 109,9)	<0,0001
Lipoproteína (a) (mg/dl)	93,9 (4,9 - 256,9)	12,8 (0,6 - 236,0)	<0,0001
Apolipoproteína B (mg/dl)	93,9 (4,9 - 256,9)	92,5 (2,9 - 212,7)	<0,0001
PCR >3 (mg/l), n (%)	648 (41,4)	496 (37,5)	0,035
Triglicéridos (mg/dl)*	141 (102 - 210)	121 (89 - 174)	<0,0001
Glicose (mg/dl)	106,0 (53,0 - 458,0)	99,0 (71,0 - 393,0)	<0,0001

PCR – Proteína C reativa (alta sensibilidade); Valores apresentados pela mediana (mínimo - máximo); \* Triglicéridos apresentados pela mediana (1Q – 3Q); Valores significativos para p<0,05.



	AUC	Teste Delong
FRCV	0,738	-----
HF	0,556	-----
SGM	0,606	-----
FRCV+HF	0,749	0,001
FRCV+SGM	0,758	<0,0001
FRCV+HF+SGM	0,764	<0,0001

	NRI (IC 95%)	Valor-p	IDI (IC 95%)	Valor-p
FRCV + SGM	0,308 (0,240 – 0,375)	<0,0001	0,020 (0,015 – 0,025)	<0,0001
FRCV + HF	0,224 (0,168 – 0,279)	<0,0001	0,014 (0,009 – 0,018)	<0,0001
FRCV + HF + SGM	0,224 (0,168 – 0,279)	<0,0001	0,011 (0,007 – 0,015)	<0,0001

## Conclusão

A utilização da informação clínica dada pelos doentes sobre HF não parece ser um bom substituto da informação genética individual.

O SGM aumenta de forma significativa o grau de predição para DC conferido pelos fatores de risco cardiovascular habituais.